

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Kontaktadresse: \_\_\_\_\_

biologisches Geschlecht: w m

soziales Geschlecht: w m divers  
(falls abweichend von oben)

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Datum Probenabnahme: \_\_\_\_\_

Vom Laborausfüllen:

Datum Probeneingang HUG \_\_\_\_\_

Labor-Nr. \_\_\_\_\_

**Dringlichkeit:** Pränatal Eilig Therapierelevant Routine

**Kostenübernahme:** gesetzlich Versicherte (Ü-Schein Muster 10)  
Privat Stationär ASV (bei Teamzugehörigkeit) Forschung

**Material:** EDTA (≥ 1 ml)\* Heparin (≥ 2 ml, ≤ 2 Tage) DNA\*  
Fruchtwasser (≥ 20 ml) Chorionzotten (≥ 20 mg) Hautstanze  
Mundschleimhaut\* PAXgene Anderes: \_\_\_\_\_

**Indikation/Symptome (Bitte wenn möglich Arztbrief beifügen)**

Entwicklungsverzögerung: Intelligenzminderung: mild moderat schwer sprachlich betont Verhaltensauffälligkeiten  
Fokale Epilepsie Generalisierte Epilepsie Spastik Musk. Hypotonie Ataxie Mikrozephalie Makrozephalie  
Leukodystrophie Neurodegenerative Erkrankung cMRT: \_\_\_\_\_  
Retinitis pigmentosa Optikusatrophie/Makula-Degeneration Periph. Neuropathie Immundefekt / Immundysregulation  
Großwuchs Kleinwuchs Adipositas (BMI.....) Thorakale Aortenerweiterung Niereninsuffizienz

**Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.**

**NGS-Diagnostik**

Bitte nutzen Sie für Tumorerkrankungen (HBOC, HNPCC, TSC, NF1/2) unseren separaten Laboranforderungsschein!

Exom mit genomweiter CNV°-Analyse und mitochondrialer DNA\*<sup>6</sup>  
Exom ohne genomweite CNV-Analyse<sup>6</sup> (Array bereits durchgeführt)\*  
NGS-Panel bei fokaler kortikaler Dysplasie (FCD)  
Genom<sup>5</sup> (vorher bitte Rücksprache mit R. Jamra 0341 97 23803)  
Trio-Genom auf Forschungsbasis<sup>5</sup> (Exom unauffällig; Elternblut, EV)  
Ggf. Fokus auf folgende Gene: \_\_\_\_\_

**Spezifische Differentialdiagnostik**

Fragiles X-Syndrom/FXTAS<sup>3</sup> DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU<sup>2</sup>  
LHON (3 häufigste path. Varianten)<sup>1\*</sup> UGT1A1 (Irinotecan/ M. Meulengracht)<sup>1\*</sup>  
Prader-Willi-/Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup> β-Thalassämie (HBB)<sup>1,2\*</sup>  
Temple-Syndrom/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup> Maligne Hyperthermie<sup>6</sup> oder 7\*  
Chorea Huntington (HTT)<sup>3</sup> Hypercholesterinämie<sup>7\*</sup>  
Cystische Fibrose (CFTR)<sup>7\*</sup> MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)<sup>4</sup>  
Fokale kortikale Dysplasie (FCD)<sup>7</sup> Beckwith-Wiedemann-Syndrom<sup>2,4</sup>  
ApoE vor Therapie<sup>1\*</sup> Silver-Russel-Syndrom<sup>2,4</sup>

**Zyto genetische Diagnostik**

Chromosomenanalyse (CA)  
FisH bei V.a.: \_\_\_\_\_

**Andere angeforderte Diagnostik:**

**Pränataldiagnostik**

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen  
Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)<sup>3</sup>, mütterl. Kont.-Ausschluss<sup>3</sup> und Exom-\*<sup>6</sup>/ Genom-Seq.<sup>5</sup> (SNV und CNV), EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)

Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:

(inkl. Chromosomenanalyse, Kont.-Ausschluss<sup>3</sup>, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

SSW: \_\_\_\_\_

Abortdiagnostik<sup>3</sup> (inkl. Chromosomenanalyse und ggf. molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

**Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)**

Variante(n): \_\_\_\_\_

Transkript: \_\_\_\_\_

\*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

\*DAKs-akkreditiert  
1:Sequenzierung, 2:MLPA/qPCR, 3:Fragmentlängenanalyse, 4:Methylierungsanalyse, 5:NGS-Genom, 6:NGS-Exom, 7:NGS-Panel

**Asservierung von Untersuchungsmaterial:**

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:

EDTA PAXgene DNA Zellkultur Anderes: \_\_\_\_\_

**Einsender:in**

Unterschrift, Name (bitte in **DRUCKBUCHSTABEN**),  
Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist  
gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger:in



Deutsche  
Akkreditierungsstelle  
D-ML-13195-08-00  
D-ML-22182-01-00

Durch die DAKs nach DIN EN ISO 15189:2013  
akkreditiertes Medizinisches Laboratorium.  
Die Akkreditierung gilt nur für den in den  
Urkundenanlagen (D-ML-22182-01-00,  
D-ML-13195-08-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang.  
Dies betrifft die hier mit \* gekennzeichneten Analysen.

**Bemerkungen:**

Anforderungsdatum

Telefon für Rückfragen

**Patientendaten/Aufkleber**

Name, Vorname \_\_\_\_\_

geb. am \_\_\_\_\_ ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers

Straße \_\_\_\_\_

PLZ, Ort \_\_\_\_\_

**Universitätsklinikum Leipzig**  
Medizin ist unsere Berufung. **MedVZ**  
Universitätsklinikum Leipzig

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,  
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,  
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

☐ MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II  
Fachbereich Humangenetik  
Tel. 0341/9723800, <http://www.medvz-leipzig.de/>

☐ Institut für Humangenetik  
Leiter: Prof. Dr. med. J. Lemke  
Tel. 0341/9723800, <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

**Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO)**

Indikation (oder die angeforderte Analyse) ist zwingend erforderlich und muss eingetragen werden:

Bitte **zwingend** ausfüllen!

Ich wurde vor der Probenentnahme zu Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie gesundheitlichen Risiken der Untersuchung nach dem Gendiagnostikgesetz informiert und aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten im Rahmen des Ausfallkonzepts bzw. bei nicht angebotener Diagnostik als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. Ich habe das Formular „Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß GenDG“ erhalten.

**Ich erkläre mich mit der Probenentnahme und Durchführung der oben genannten Analyse(n) einverstanden.** Über mein Recht auf Nichtwissen und die Möglichkeit, meine Einwilligung vollständig oder in Teilen zu widerrufen, wurde ich informiert.

Ich bin zudem einverstanden mit:

der **Aufbewahrung von Probenmaterial** z. B. für ergänzende Untersuchungen. ☐ ja ☐ nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. ☐ ja ☐ nein

der **Mitteilung der Untersuchungsergebnisse** der genetischen Analysen. ☐ ja ☐ nein

der Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus. ☐ ja ☐ nein

der **Speicherung** meiner **genetischen Befunde** im jeweiligen Patientenverwaltungssystem für meine behandelnden Ärzt:innen. ☐ ja ☐ nein

der Aufbewahrung und vollständigen Verwendung von pseudonymisiertem **Untersuchungsmaterial und/oder Befunden** für **wissenschaftliche Zwecke** in Form von kumulativen Publikationen zu Fallserien innerhalb der gesetzlichen Rahmenbedingungen sowie zur **Qualitätssicherung**. ☐ ja ☐ nein

der **zukünftigen Kontaktaufnahme** durch Mitarbeiter der Humangenetik zu klinischen oder wissenschaftlichen Zwecken, z. B. einer Re-Analyse vorheriger genetischer Ergebnisse. ☐ ja ☐ nein

In seltenen Fällen können Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Nach der Empfehlung der ACMG (Amerikanisches Kollegium für medizinische Genetik und Genomik) berichten wir auf Ihren Wunsch hin (wahrscheinlich) krankheitsverursachende Varianten in ca. 80 Genen (u. A. für Tumor-, Bindegewebs- und Herzerkrankungen, maligne Hyperthermie und Fettstoffwechselstörungen), für die Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung).

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden. ☐ ja ☐ nein

In **dringenden, medizinisch notwendigen** Fällen, können wir den Befund/die Befunde auch an weitere Personen oder Einrichtungen weiterleiten. Bitte geben Sie hierzu nachfolgend die Daten des zusätzlichen Befundempfängers an:

.....  
.....  
.....

Die **vollständigen** Angaben zu Name und Anschrift sind **zwingend erforderlich** für die Mitteilung!

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift des Patienten/gesetzl. Vertreters

.....  
Name, Unterschrift des aufklärenden Arztes